Aus der Chirurgischen Universitätsklinik
der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster in Westfalen
Direktor: Professor Dr. H. Coenen

Ein Beitrag zur Vererblichkeit der multiplen kartilaginären Exostosen

INAUGURAL-DISSERTATION
zur Erlangung der medizinischen Doktorwürde
der Hohen Medizinischen Fakultät
der Westfälischen Wilhelms-Universität zu Münster

vorgelegt von
Hermann Dreyer
Bielefeld

Münster 1937

Gedruckt in der Buchdruckerei der Anstalt Bethel in Bethel bei Bielefeld.

Referent: Dozent Dr. Hellner

Dekan: Professor Dr. K. W. Jötten.

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Meinen Eltern
in Dankbarkeit gewidmet!

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41547221_0038

Der englische Chirurg Astley Paston Cooper (1768—1841) gebraucht zuerst die Bezeichnung „Exostosis cartilaginea" für umschriebene Knochenneubildungen. Er unterscheidet dabei innere und äußere, erstere den heutigen Enchondromen, letztere dem heutigen Krankheitsbild der multiplen kartilaginären Exostosen entsprechend. Verhältnismäßig früh auch ist die Exostosenkrankheit in die Reihe der vererblichen Erkrankungen aufgenommen worden. Stanley 1849 und Paget 1853 sind wohl die ersten Autoren, die auf das gehäufte familiäre Vorkommen dieser Anomalie hinweisen. Unter den deutschen Autoren ist es Reinecke, der 1890 alle bis dahin bekannt gewordenen Fälle zusammenstellt und selbst einen Fall veröffentlicht, bei dem durch fünf Generationen hindurch ein dominanter Erbgang der Erkrankung vorliegt.

Pathologisch-anatomisch unterscheidet man nach Aschoff nach der Art des aufbauenden Knochens spongiöse, medulläre und compakte oder eburnierte Exostosen (E.). — Nach dem Gewebe, von dem die knöchernen Auswüchse ihren Ausgang nehmen, spricht man von knorpeligen (kartilaginären) und bindegewebigen (fibrösen E.). Die kartilaginären E. kommen solitär und multipel vor. Die solitär auftretenden entstehen meistens durch äußere Einwirkungen, nach Traumen und Entzündungen und können hier außer acht gelassen werden.

Die multiplen kartilaginären Exostosen (m. k. E.) sind an ihrer Oberfläche von hyalinem Knorpel überzogen, während Ansatzstellen und Schaft von Periost bedeckt sind. Sie entsprechen in ihrem Aufbau durchaus dem normalen Knochen. Ihre Spongiosa und Kompakta gehen unmittelbar in die des Mutterknochens über, ihre Markhöhle steht oft mit der des Ausgangsknochens in Verbindung.

Die Zahl, in der sie bei den einzelnen Exostosenträgern vorkommen, ist sehr verschieden und schwankt zwischen einigen wenigen und vielen hunderten. Chiari zählte bei der Obduktion eines 18jährigen Mädchens etwa 1000 E. — Dieselben Verschiedenheiten bestehen auch hinsichtlich ihrer Größe und Gestalt. Man findet sie am Skelett des Exostosenträgers von kaum sichtbar, hervorragenden bis zu kindskopfgroßen Auswüchsen. Im allgemeinen jedoch sind sie von Erbs- bis Hühnereigröße und pflegen Faustgröße kaum zu übersteigen.

Ihrer Gestalt nach sehr wechselnd, heben sie sich oft nur als flache, glatte oder halbkugelige, blumenkohlartige Geschwülste vom Ausgangsknochen ab, oder sie springen — vornehmlich am Röhrenknochen — stalaktitenartig hervor, wobei ihr freies Ende sich zumeist der Mitte des Ausgangsknochens zukehrt. So kann die Gegend der Epiphyse von einem ganzen Kranz größerer und kleinerer Auswüchse und Zapfen umgeben sein. Wenn Muskeln oder Sehnen über eine E. hinziehen, bildet sich gelegentlich am freien Ende eine Art Gelenk mit Gelenkkapsel und Synovia (E. bursata). Entwickeln sich die E. am paarigen Knochen wie Radius, Ulna, so kann es bei vorbei-

gleitender Bewegung (Pronation und Supination) zur Bildung einer Nearthrose kommen, während dagegen an anderen feststehenden paarigen Knochen, wie Tibia und Fibula, oft brückenförmige Synostosen entstehen.

Nicht alle Knochen werden in gleicher Weise befallen, und auch hinsichtlich des Sitzes der E. bestehen gewisse Gesetzmäßigkeiten. Am häufigsten sind die langen Röhrenknochen mit E. behaftet, weniger häufig die platten Knochen und am seltensten der Schädel.

Weber gibt die Häufigkeit des Sitzes an den einzelnen Röhrenknochen in folgender Reihe absteigend an:

> distales Femurende, distale Enden von Tibia und Fibula, proximales Femurende, distale Enden von Ulna und Radius und proximale Enden von Tibia und Humerus.

Nach einer Statistik der Mayo-Klinik sind am stärksten befallen Knie- und Schultergelenk (zitiert nach Henninger).

Man kann ganz allgemein sagen, daß sich E. überall dort bilden können, wo knorpelig vorgebildeter Knochen entsteht, so vor allem in der Gegend der Epiphysenfugen und -streifen, während ganz in diesem Sinne die bindegewebig vorgebildeten Schädelknochen frei davon bleiben. Da also die meisten von den Knorpeln der Epiphysenfuge ihren Ausgang nehmen, finden wir sie denn auch am häufigsten in der Nähe der Epiphyse. Wenn dort eine E. in einem ganz frühen Lebensalter entstanden ist, so ist es auch erklärlich, daß sich im weiteren Verlauf durch das epiphysäre Knochenwachstum die E. immer mehr von ihrem früheren Ausgangspunkt entfernt und weiter in Richtung der Diaphyse verschoben wird. So ist der Sitz einer E. am Röhrenknochen ein gewisses Kriterium für die Zeit ihres Entstehens.

Die meisten E. treten um die Zeit des 2. bis 4. Lebensjahres in Erscheinung. Man muß aber annehmen, daß sie schon zur Zeit der Geburt oder im embryonalen Leben in der Anlage vorhanden waren. So werden denn auch gelegentlich schon bei der Geburt Rauhigkeiten am Knochen festgestellt und man kann erwarten, daß bei systematischer Röntgenuntersuchung schon Auswüchse erkannt würden, ehe dieselben noch klinisch in Erscheinung treten oder dem Befallenen selbst auffallen. Ihr stärkstes Wachstum fällt in die Zeit der Pubertät, während sie, wenn das allgemeine Körperwachstum zum Stillstand gekommen ist, also etwa um das 20. Lebensjahr, ebenfalls ihr Wachstum einstellen. Nicht ganz zu Unrecht bezeichnen aus diesem Grunde die Franzosen das Leiden mit dem Namen „Exostoses de croissance".

In seltenen Fällen wird von einem weiteren Wachsen der E. berichtet. So hat Pierre Marie einen Fall beobachtet, bei dem das Wachstum der E. erst mit 35 Jahren zum Stillstand kam. Nach Pels-Leusden soll das Weiterwachsen der E. über das allgemeine Körperwachstum hinaus auf eine gewisse Bereitschaft zu maligner Entartung hinweisen.

Umgekehrt wird von mehreren Untersuchern die von Bessel-Hagen bestrittene Beobachtung angegeben, daß sich einzelne E. im späteren Leben spontan ganz oder teilweise zurückgebildet haben. (Hartmann, H. Fischer, Schreiber, Roeder u. a.) Die Tatsache der Rückbildungsmöglichkeit einzelner E. ist durch genaue Untersuchung, besonders Hartmanns, der periodisch Röntgenuntersuchungen an Exostotikern vornahm, einwandfrei erwiesen.

Wenn auch durch den anatomischen Aufbau, das histologische Bild, den Zusammenhang zwischen Exostosen- und Knochenwachstum die Beziehung der m. k. E. zum gesamten Knochensystem ohne weiteres klar ist, gehen hinsichtlich des Herkunftsortes der Auswüchse die Meinungen auseinander. Zunächst deutet ja die Tatsache, daß fast sämtliche E. in der Nähe der Epiphysenlinie gefunden werden, ohne weiteres auf die Epiphysenfuge als den Ausgangspunkt hin. Auch findet das Wachstum der E. analog der epiphysären Knochenbildung an der Basis des Knorpelüberzuges durch enchondrale Ossifikation statt. Nach der 1237 Fälle umfassenden, eingehenden Statistik von Stocks und Barrington kommen die E. hauptsächlich an den am frühesten verknöchernden Epiphysenlinien vor, und nach Digby auf derjenigen Seite eines langen Röhrenknochens, wo die Epiphysenfuge am stärksten am Wachstum beteiligt ist (zitiert nach Aschner-Engelmann). Alles dieses scheint auf den Intermediärknorpel als Ausgangspunkt der m. k. E. hinzuweisen. So haben denn Virchow, v. Bergmann und nach ihnen fast sämtliche Untersucher die Wachstumszone der Epiphyse als den Herkunftsort der E. angesehen. Dabei neigte Virchow mehr zu der Annahme einer mechanischen Auslösung der Anomalie, indem durch irgend einen Reiz — beispielsweise ein Trauma — der Intermediärknorpel mit einem seitlichen Auswuchs reagieren soll, während v. Bergmann als Ursache eine Konstitutionsanomalie sieht, die sich in einer Wachstumsstörung des Intermediärknorpels äußert.

Es werden ferner von vielen Untersuchern immer wieder eine Minderwüchsigkeit und vor allem oft Wachstumsstörungen an den Extremitäten bei den Exostotikern angegeben. „Es handelt sich da vor allem um Verkrümmungen, Zurückbleiben im Wachstum, manchmal auch teilweise Defekte (besonders an der Ulna), unregelmäßige Verknöcherung der Epiphysenzone, gelegentlich auch Verlängerung der Knochen und Deformierung der Epiphysen." (Aschner-Engelmann).

Auch dieses scheint die Ansicht, daß die epiphysäre Wachstumszone den Mutterboden für die m. k. E. abgibt, zu unterstützen. So stellt Bessel-Hagen auf Grund seiner sehr exakten und eingehenden Untersuchung als Gesetz auf: „Je mehr E. an einem Knochen sind, desto mehr muß der Knochen in seinem Längenwachstum beschränkt sein." Nun ist es eine Tatsache, daß beim Exostotiker auch am exostosenfreien Knochen diese Wachstums-

störungen auftreten. Pels-Leusden vertritt die Anschauung, daß sich die Erkrankung des Wachstumsknorpels auf verschiedene Weise äußern könnte. Es käme entweder zur Wachstumsstörung, oder zu E., manchmal auch zu einer Kombination beider Anomalien.

Es scheint aber nicht nur der Intermediärknorpel ausschließlich der Ausgangspunkt für die E. zu sein. E. Müller fand, als er im Leipziger Pathologischen Institut das Skelett eines Exostotikers systematisch histologisch untersuchte, beginnende E.-bildung in der ganzen osteogenetischen Periostschicht und im Perichondrium der knorpeligen Rippenabschnitte. Es handelt sich also um eine Wachstumsstörung des gesamten knorpelknochenbildenden Gewebes. Nach H. Walter: „Nicht die Verdrängung einer Zellgruppe aus dem hoch differenzierten Gewebe der Epiphysenscheibe oder die Störung des Längenwachstums, sondern eine fehlerhafte Anlage des undifferenzierten osteogenetischen Gewebes ist der Ausgangspunkt der Exostosis kartilaginea multiplex". Deshalb schlägt auch K. H. Bauer vor, statt des gebräuchlichen Namens für die Exostosenkrankheit die Bezeichnung „Osteodysplasia exostotica" einzuführen.

In diesem Zusammenhang muß auf das gelegentliche Zusammenvorkommen von Exostosen und Enchondromen hingewiesen werden. Beide sind auf ein gemeinsames undifferenziertes Gewebe zurückzuführen. Die Echondrome neigen als unreifere Geschwülste zu maligner Entartung, während die E. als aus differenzierterem Gewebe stammend äußerst selten in malignes Wachstum übergehen. — Auf Grund der Mitteilungen von Chiari, Schäfer, Ciechanowski lassen sich drei Fälle zusammenstellen, in denen es zu sarkomatöser Entartung einer E. kam.

Aetiologisch sind alle möglichen Leiden herangezogen worden, so Zirkulationsstörungen in der Epiphysenlinie, ferner die Lues, Rachitis, Tuberkulose und endokrine Störungen, besonders von seiten der Schilddrüse. Am ehesten könnte man Störungen des endokrinen Systems annehmen. Es ist ja bekannt, welche Einflüsse die endokrinen Drüsen auf das Wachstum und besonders auch auf das Knochenwachstum haben. Dazu kommt, daß von vielen Autoren bei den Exostotikern intellektuelle Minderwertigkeit und Störungen in der Genitalentwicklung beobachtet wurden.

Wie anfangs schon erwähnt, ist man durch das gehäufte familiäre Vorkommen verhältnismäßig früh auf die Vererblichkeit der m. k. E. aufmerksam geworden und hat sich eingehend mit dem Erbgang und den genotypisch bedingten Eigentümlichkeiten der Anomalie beschäftigt. Die Bereitschaft zur Exostosenbildung auf Grund einer konstitutionell bedingten fehlerhaften Anlage des undifferenzierten osteogenetischen Gewebes ist im Keimplasma verankert. Interessant ist in diesem Zusammenhang die Tatsache, daß scheinbar bei den einzelnen Rassen die Häufigkeit der m. k. E. verschieden ist. Nach Stott und Lall soll sie in England sehr selten vorkommen, in

Indien häufiger. — Alipow erwähnt die Seltenheit in Rußland. — Wie Wagner angibt, soll sie auch bei Farbigen verhältnismäßig selten vorkommen.

Die umfassendste Arbeit über die Vererblichkeit der m. k. E. verdanken wir Stocks und Barrington, die insgesamt 1237 Fälle zusammenstellten; davon waren 803 hereditär und gehörten im ganzen 192 Familien an, bei den übrigen 434 wurden keine Angaben über weiteres Vorkommen in der Familie gemacht.

Was den Erbgang der m. k. E. anbelangt, so nimmt die überwiegende Zahl der Autoren regelmäßige, d. h. ununterbrochene Dominanz der Anomalie an (Reinecke, K. K. Bauer, Aschner-Engelmann, v. Verschuer). Weil bei manchen Stammbäumen öfters Generationen übersprungen werden, spricht sich Siemens für unregelmäßige Dominanz der Erbanlage aus. Dagegen ist mit Recht einzuwenden, daß es sich in solchen Fällen wohl meist um mangelhafte Feststellungen und Angaben der Angehörigen handeln wird. Bei systematischer — vor allem röntgenologischer — Untersuchung würden wohl in den „übersprungenen" Generationen auch Exostosenträger gefunden worden sein. Ferner kann in einzelnen Generationen auf Grund irgendwelcher peristatischer Einflüsse das Auftreten der Exostosen in der gewohnten Weise unterbleiben, so daß es nur zu einer Anlage von Knorpelinseln und minimaler Exostosenbildung kommt.

Nach K. H. Bauer und Aschner-Engelmann ist die Intensität der dominanten Erbanlage in fast allen Exostotikerstammbäumen sogar ziemlich groß. Es ist also mit der Annahme des dominanten Erbgangs zu erwarten, daß aus Ehen, in denen ein Partner die Anlage zu m. k. E. in sich trägt, sowohl kranke als auch gesunde Kinder hervorgehen. Von den gesunden Kindern sind auch immer wieder gesunde Nachkommen zu erwarten, denn wenn einmal das rezessive Merkmal — hier die Eigenschaft gesund — phänotypisch sichtbar wird, dann ist das betreffende Individuum in dieser Eigenschaft als reinerbig (homozygot) zu betrachten.

Nach einer Reihe von Untersuchern soll unter den Exostosenträgern in den Stammbäumen das männliche Geschlecht überwiegen. So finden:

	Männer	Frauen
Stocks und Barrington (1028 Fälle)	716	312
Reinecke (36 Familien)	121	42
Hesterbrink-Lindenbaum (26 Familien)	74	40

Nun kann von einem geschlechtsgebundenen Erbgang der m. k. E. nicht die Rede sein, denn dann würden bei geschlechtsgebunden dominantem Erbgang die Frauen überwiegen, bei geschlechtsgebunden rezessivem jedoch viel seltener sein als in Wirklichkeit. Es

ist aber eine gewisse Geschlechtsbegrenzung des Erbgangs der m. k. E. anzunehmen, in dem Sinne, daß die pathologische Anlage bei Frauen oft latent bleibt, während sie bei Männern häufiger zur Manifestation führt.

Hinsichtlich der Zahl und Größe der E. liegt ein gewisser Sippencharakter vor. Man findet in manchen Familien z. B. einige wenige große, in anderen wieder zahlreiche kleine E. bei den damit behafteten Individuen. Nachstehend folgt die Mitteilung von drei Familien, in denen m. k. E. erblich auftreten, wobei die Vererbung im ersten Fall durch vier Generationen, im zweiten durch drei, im dritten durch zwei Generationen im dominanten Erbgang verfolgt werden kann. — Die Familien wurden von mir in ihren verschiedenen Wohnorten aufgesucht und alle Familienmitglieder, soweit sie nur zu erfassen waren, persönlich untersucht.

Eigene Beobachtungen.

1. (Proband) Ingeborg St. Alter: 7 Jahre.

In den ersten Lebensjahren sind von den Angehörigen Unregelmäßigkeiten und Aufrauhungen an einzelnen Knochen bemerkt worden.

Arme: Re. Am Mittelfinger Mittelglied eine erbensengroße E.
lk. —

Thorax: Re. An der Skapula eine kirschgroße, an der XII. Rippe eine bohnengroße E.
lk. —

Becken: o. B.

Beine: Re. Am distalen Teil des Femur nach innen gelegen kirschgroße — an der Fibula, 2 Querfinger oberhalb des äußeren Knöchels erbsengroße — am distalen Teil der Tibia walnußgroße — am distalen Teil der Fibula haselnußgroße E.

lk. am distalen Teil des Femur in der Kniekehle fühlbar walnußgroße, an der Tibia distal haselnußgroße, an der Tibia proximal walnußgroße E.

2. Hans St. Alter: 9 Jahre.

Ist frei von Exostosen.

3. Wilhelm St. (Vater des Prob.) Alter: 33 Jahre.

Hat am rechten Schulterblatt eine kirschgroße E., die sich angeblich in den letzten Jahren verkleinert hat. Am distalen Teil des Femur nach außen zu gelegen oberhalb des Kniegelenkspaltes eine walnußgroße E.

4. Hans St. (Onkel des Prob.) Alter: 34 Jahre.

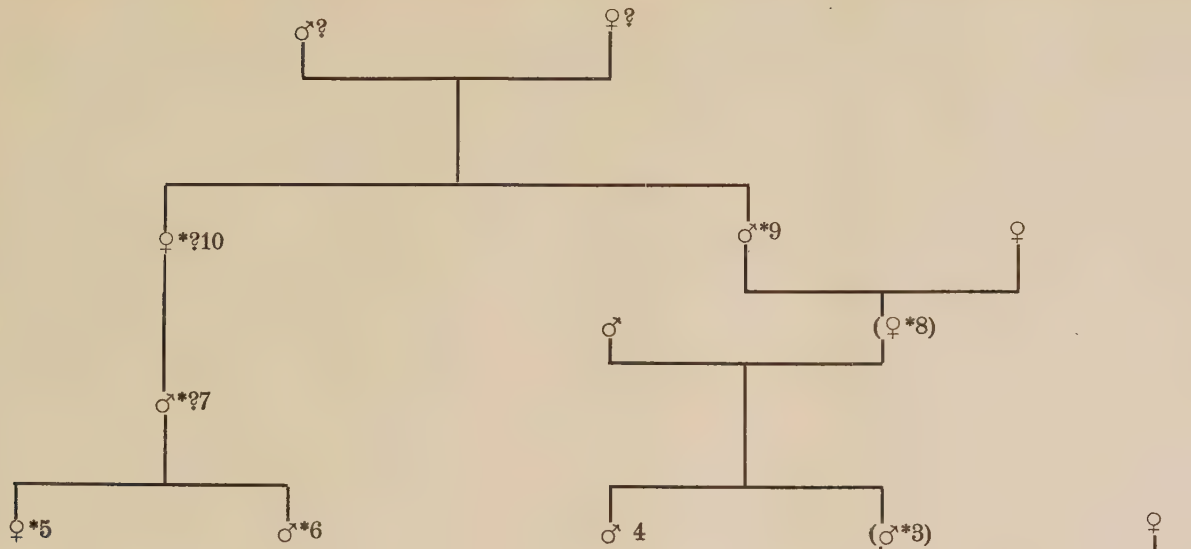
Ist frei von Exostosen.

8. Lina St. (Großmutter des Prob.) Alter 60 Jahre.

Mußte sich 1904 eine kleinapfelgroße E. des rechten Wadenbeinköpfchens entfernen lassen, da sich immer wieder die Haut darüber wund scheuerte und eiterte. Hat an der linken XII. Rippe eine erbsgroße, am distalen Teil der linken Speiche eine kirschgroße E. Am linken Femur distal gelegen eine walnußgroße und am proximalen Teil der rechten Tibia eine bohnengroße E.

9. (Urgroßvater des Prob.)

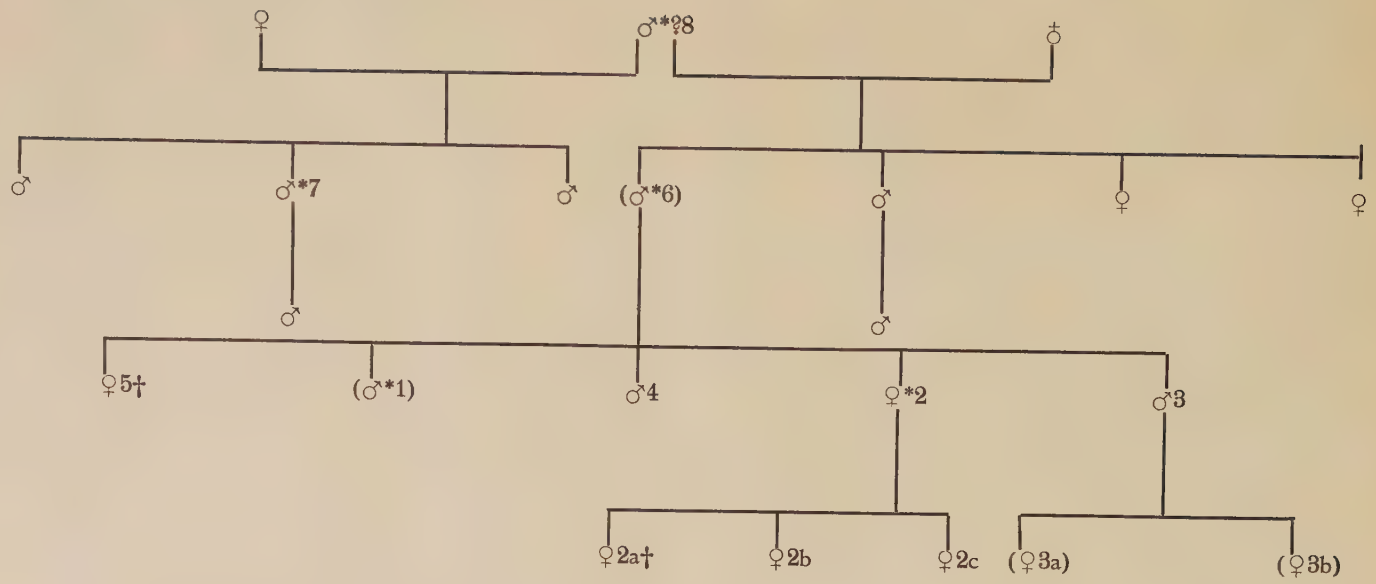
Ist mit 68 Jahren an einer den Angehörigen nicht bekannten Krankheit gestorben — hatte nach glaubwürdigen Angaben der Angehörigen an den Beinen mehrere Knochenauswüchse. — Von seiner Schwester (10) und deren Sohn (7) ist nicht zu ermitteln, ob sie E. gehabt haben. Dagegen haben die beiden heute lebenden Kinder (5 und 6) nach Angabe der Angehörigen mehrere bis kirschgroße E. an beiden Beinen.



Stammbaum: Familie St. aus K.

Multiple cartilaginäre Exostosen in 4 Generationen.

♂*; ♁* = Exostosen-Träger. ( ) = persönlich untersucht. ? = unsichere Angaben.



Stammbaum: Familie K. aus O.

Multiple cartilaginäre Exostosen in 3 Generationen.
♂*; ♀* Exostosen-Träger. () persönlich untersucht. ? unsichere Angaben.

1. (Proband) Willi K. Alter: 23 Jahre.

Als er 8 Jahre alt war, sind die Knochenauswüchse aufgetreten. Mit zwölf Jahren Einweisung in die hiesige chirurg. Klinik, da die Knochenverdickungen stark wuchsen und ihn sehr behinderten. Damaliger Befund: Mittelgroßer Junge mit gedrungenem Körperbau und verkürzten oberen Extremitäten.

Arme: Re. Unter der langen Bicepssehne in Höhe der Insertionsstelle des Deltoideus eine kammartige, unregelmäßige E. — Distales Ende von Radius und Ulna von mehreren bis erbsgroßen Auszackungen umlagert.

lk. In der Achselhöhle eine scharfkantige ca. kirschgroße E. fühlbar, am distalen Ende von Radius und Ulna je eine ebenfalls etwa kirschgroße E.

Thorax: Re. An der Clavicula, etwa 2 Querfinger vom Jugulum entfernt, eine kirschgroße E., die die obere Schlüsselbeingrube fast völlig ausfüllt.

lk. An der IV. und V. Rippe, ungefähr in der Gegend der Knorpelknochengrenze, korallenstockartige, unregelmäßig gebaute E. fühlbar.

Becken: Auf dem rechten Darmbeinkamm eine kirschkerngroße, am rechten Tuber ischiadicum eine faustgroße E. mit unregelmäßiger, blasiger Oberfläche, die bis zum oberen Drittel des Oberschenkels hinabreicht.

Röntgenbefunde:

Schädel: o. B.

Beide Hände: Proximal von der unteren Epiphysenlinie sieht man flache E., wobei die Ulna des lk. Unterarms etwas gekrümmt und verkürzt ist. Leichte Deformierungen im Bereich einzelner Mittelhandknochen beider Hände.

Thorax: An der IV. und V. Rippe der Pars anterior sieht man ebenfalls einige unregelmäßige, bizarr gestaltete E., desgleichen am medialen Rande der rechten Skapula, besonders im unteren Teil.

Beide Beine: Unregelmäßige kleinere und größere Exostosenbildung in der Gegend der proximalen und distalen Epiphysenlinie der Unterschenkelknochen beider Beine.

Becken: Asymmetrie des Beckens. In Höhe des Trochanter minors des rechten Femurs sieht man in etwa Faustgröße eine starke fleckige und netzförmige Knochenwucherung, welche den Knochen, besonders auf der medialen Seite, weit überschreitet. Die Knochenstruktur ist in diesem Bereiche unterbrochen. Der Hals steht in Valgusstellung und ist auffallend dick und plump. Auf der lk. Seite ist der Hals ebenfalls gestreckt. Die Trochanterengegend ist leicht aufgetrieben. Oberhalb des Trochanter minor zeigen die Konturen unregelmäßige Anlagerungen. Im Bereich des kleinen Beckens disseminierte Aussaat punktförmiger Flecke.

Am 12. 5. 1927 Op. in Äthernarkose. — Der Tumor am rechten Femur ist korallenstockähnlich gebaut, jede einzelne halbkugelige Vorwölbung von Knorpel überkleidet; er sitzt breitblasig auf dem Femurhals und umgreift mit seinem Stiel auch die Adduktorenseite, — Abmeißelung.

Am 9. 2. 1932 erfolgte Wiederaufnahme des nunmehr 17jährigen Patienten. Seit einem Jahr hatte sich am rechten inneren Tibiaknauf eine E. stark vergrößert und behinderte sehr die Bewegung im Kniegelenk; dicht hinter ihr hatte sich eine kleinere neu gebildet. Befund:

Am rechten Tibiaknauf, dicht neben und oberhalb der Apophyse, nach innen zu gelegen, eine kugelige, pflaumengroße E.

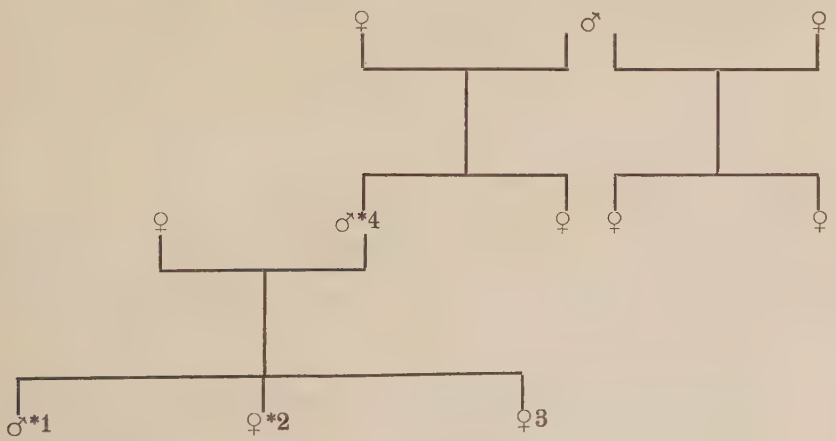
Am 12. 2. 1932 Op. in Lokalanaesthesie. Abmeißelung beider oben geschilderten Exostosen.

2. (Schwester des Prob.) Alter: 35 Jahre.
Hat nach glaubwürdigen Angaben der Angehörigen seit ihrem 7. Lebensjahre mehrere E. — Mit 8 Jahren hatte sie eine Exostose am äußeren Knöchel des lk. Beines, die sie sehr störte und die abgemeißelt werden mußte. Sie ist verheiratet. Das erste Kind (2a), mit der Zange geboren, Totgeburt. Die beiden anderen lebenden Kinder (2b = 4 Jahre; 2c = 2 Monate alt) sind mittels Kaiserschnitt geboren. Angeblich sollen sie exostosenfrei sein.

Die übrigen Geschwister des Prob. sind frei von E. Ein Bruder (3 = 36 Jahre alt) ist verheiratet und hat zwei Kinder (3a = 8 Jahre 3b = 6 Jahre alt). Beide Kinder wurden von mir untersucht und haben keine Exostosen.

6. Alois K. (Vater des Prob.) Alter: 61 Jahre.
Klein, untersetzt, besitzt denselben gedrungenen Körperbau mit kurzen Extremitäten und relativ großem Oberkörper wie sein Sohn, Willi K., und wie ihn nach Aussage der Angehörigen sämtliche Exostotiker der Familie besitzen. Hat am rechten Humerus proximal eine walnußgroße E., am lk. Oberarm eine haselnußgroße stachelige Exostose. — Am lk. Oberschenkel vom Trochanter maior bis zum Tuber ischiadicum reichende glatte ca. apfelgroße E. palpabel.

8. (Großvater des Prob.) Ob dieser Exostosen gehabt hat, ist nicht sicher festzustellen. Nach den Angaben der Angehörigen soll aus der zweiten Ehe von 8 nur ein Sohn (7) mehrere Exostosen haben.



Stammbaum: Familie M. aus K.

Multiple cartilaginäre Exostosen in 2 Generationen.
* = Exostosen-Träger.

1. (Proband.) Karlfried M. Alter: 7 Jahre.

Arme: Der rechte Arm ist kürzer als der linke. Der rechte Unterarm ist deformiert. Mäßige Einschränkung bei Supination und Pronation. Am distalen Teil der Ulna etwa kirschgroße, zwischen Radius und Ulna, ungefähr in der Mitte des Unterarmes, eine unregelmäßige E. fühlbar — im oberen Drittel des lk. Oberarms zwei walnußgroße E.

Thorax: An der rechten III. Rippe kirschgroße, an der VI. und VII. lk. Rippe mehrere bis erbsgroße Aufrauhungen.

Becken: o. B.

Beine: An den Kniegelenken sind beiderseits Fibula und Tibia mit einem Kranz zackiger, unregelmäßiger bis haselnußgroßer Auswüchse umgeben. Am lk. Wadenbein ist distal etwas oberhalb des Fußgelenkes eine etwa pflaumengroße E. fühlbar.

Röntgenbefunde:

Thorax: Die VII. lk. Rippe zeigt am Uebergang zum knorpeligen Teil eine kleine wabige Verbreiterung; desgl. die XII. lk. und XI. rechte Rippe.

Beide Knie: Die Kniegelenksknochen zeigen beiderseits Deformierungen der Kondylen, besonders auch Deformierung der oberen Fibulaenden, sowie kleinere unregelmäßige E.

Re. Vorderarm-Handgelenk: Relative Verkürzung der Ulna mit einer Verbreiterung des unteren Endes und einer größeren E. im unteren Schaftteil am Außenrand und Vorderrand. Schwingung des Radius nach außen.

2. Marianne M. (Schwester des Prob.) Alter: 4 Jahre.

Arme: In der rechten Achselhöhle eine kirschgroße E. fühlbar. Am distalen Teil der rechten Ulna eine erbsgroße E., im oberen Drittel des lk. Humerus eine haselnußgroße halbkugelige E.

Thorax: An beiden Skapulae je zwei kantige kammartige E. An der VII. Rippe rechts kirschgroße zackige, erhabene E.

Becken: o. B.

Beine: Re. Am proximalen Teil der Tibia erbsgroße, am proximalen Teil der Fibula walnußgroße E.
lk. Am proximalen Teil der Fibula erbsgroße E.

3. (Schwester des Prob.)

Nach Angaben der Angehörigen frei von Exostosen.

4. Karl M (Vater des Prob.) Alter: 36 Jahre.

Hat oberhalb des rechten Handgelenks am Radius eine etwa kirschgroße E. Am lk. Mittelfingergrundglied zwei kirschkerngroße Exostosen — am rechten Schulterblatt ist eine haselnußgroße Unebenheit zu fühlen. Die Kniegegend ist beiderseits, vor allem links, mit großen E. besetzt.

Röntgenbefund lk. Knie: Der lk. Fibulakopf zeigt eine hochgradige pilzförmige Auftreibung, die aus einem klein- bis grobmaschigen Bälkchennetz besteht und herdweise auch dichtere wolkenförmige Partien enthält. In der oberen Tibiametaphyse großer cystenartiger Hohlraum mit kleiner E. am Innenrand. Deformierung und starke Verbreiterung des unteren Femurrandes mit mehreren kleinen E.

In diesen drei Familien und ihren Stammbäumen bietet sich das typische Bild der m. k. E., so wie es aus anderen Beobachtungen auch bekannt ist.

Da in der Literatur immer wieder davon die Rede ist, haben wir bei unseren Untersuchungen auch auf etwaige Intelligenzdefekte bei den Exostotikern geachtet. Indessen heben sich bei uns die Exostosenträger in keiner Weise von den gesunden Mitgliedern der Familie ab. Auch fanden sich in unseren Fällen keine Erscheinungen von seiten der Schilddrüse und keine Störungen der Genitalentwicklung.

Zu erörtern bliebe noch die Frage der Unfruchtbarmachung bei m. k. E. Dazu ist zu sagen: Die Indikation zur eugenischen Sterilisation ist gegeben, wenn die Exostosen bei dem Befallenen in einem solchen Ausmaße auftreten, daß es zu schweren Wachstumsstörungen kommt und wenn sich das Leiden in der betreffenden Familie bei allen Exostosenträgern so hochgradig zu äußern pflegt, daß man die Exostosen im Sinne des Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses als schwere erbliche körperliche Mißbildung bezeichnen kann. — In den Fällen jedoch, wo man nur gelegentlich Exostosen von geringerem Ausmaß, die den Träger nicht weiter behindern, findet, kann man von einer Unfruchtbarmachung absehen.

Literatur.

Aschoff: Lehrbuch der Pathologie II. Teil 1923.

Aschner, B. und Engelmann, G.: Konstitutionspathologie in der Orthopädie. Verlag J. Springer, Berlin-Wien 1928.

Alipow: Ueber die kartilaginären Exostosen und ihre klinische Bedeutung. Z.org. Chir. 29, 85, 1925.

Bauer, K. H.: Allgemeine Konstitutionslehre. In „Die Chirurgie". Herausgegeben v. Kirschner und Nordmann I, 279.

v. Bergmann: Exostosen a, Femur. Petersburger med. Wschr. Nr. 3, 1876.

Bessel-Hagen: Ueber Knochen- und Gelenkanomalien, insbesondere bei partiellem Riesenwuchs und multiplen kartilaginären Exostosen. Langenbecks Arch. 41, 420, 1890.

Derselbe: Ueber Knochen- und Gelenkdeformitäten bei congenitaler Muskelatrophie und bei multiplen Exostosen. Wien. med. Wschr. 1242, 1890.

Birkenfeld, W.: Zur Erblichkeit der multiplen kartilaginären Exostosen (Exostosen bei eineiigen Zwillingen). Dtsch. Zschr. f. Chir. 226, 397, 1930.

Chiari: Lehre von den multiplen Exostosen. Prager med. Wschr. Nr. 33, 1892.

Ciechanowski, St.: Multiple kartilaginäre Exostosen mit malignem Ausgang. Zbl. d. allgem. Path. Bd. 65, 5.

Fischer, H.: Ueber hereditäre multiple Exostosenbildung. Dtsch. Zschr. f. Chir. 12, 357, 1880.

Hartmann: Ein seltener Ausgang multipler Exostosen. Langenbecks Arch. 45, 572, 1893.

Henninger: Zur Kasuistik der Exostosis kartilaginea multiplex hereditaria. Dtsch. Zschr. f. Chir. 232, 666, 1931.

Hesterbrink-Lindenbaum: Zur Vererbungs- und Konstitutionspathologie der multiplen Exostosen. Diss. Göttingen 1929.

Kirchhoff, H.: Beitrag zum Erbgang der multiplen kartilaginären Exostosen. Röntgen-Praxis 4, 383, 1932.

Langenskiöld, F.: Ueber die Erblichkeit der Exostosenkrankheit. Z.org. Chir. 31, 265, 1925.

Müller, E.: Ueber hereditäre multiple kartilaginäre Exostosen und Ecchondrosen. Diss. Leipzig 1913.

Pannenborg, J: Ueber hereditäre multiple kartilaginäre Exostosen. Diss. Greifswald 1908.

Pels-Leusden: Klinische, pathologisch-anatomische und radiologische Studien über Exostosis kartilaginea multiplex. Dtsch. Zschr. f. Chir. 86, 434, 1907.

Reinecke: Ueber die Erblichkeit der multiplen Wachstumsexostosen. Bruns Beiträge 7, 657, 1891.

Roeder, K. Beiträge zur Konstitutionspathologie der multiplen kartilaginären Exostosen. Diss. Zürich 1929.

Schaefer: 3 Kinder mit multiplen kartilaginären Exostosen aus einer Familie. Zbl. Chir. 31, 1933.

Schreiber, E:: Ueber hereditäre multiple kartilaginäre Exostosen. Diss. Zürich 1927.

Siemens, H. W.: Einführung in die allgemeine und spezielle Vererbungspathologie des Menschen. Berlin 1923.

Stocks, P. und Barrington, A.: Hereditary disorders of Bone Development. Treasury of Human Inheritence Vol. III. Part. 1, London 1925.

v. Verschuer: Erbpathologie. Verlag Steinkopf, Dresden-Leipzig 1934.

Virchow: Ueber multiple Exostosen mit Vorlegung von Präparaten. Berl. Klin. Wschr. 1891.

Virchow: Enchondroma malignum mit multiplen kartilaginären Exostosen. Charité Annal. 5, 736, 1880.

Wagner: Zum Erbgang der multiplen kartilaginären Exostosen. Der Chirurg 492, 1933.

Walter, H.: Untersuchungsergebnisse in einer Exostosenfamilie. Arch. orthop. Chir. 24, 533, 1927.

Weber, C. O.: Zur Geschichte des Enchondroms. Virchows Arch. 35, 501, 1886.

Lebenslauf.

Ich wurde am 12. März 1910 als Sohn des Kaufmanns Eduard Dreyer in Bielefeld geboren. Nach Ostern 1929 bestandener Reifeprüfung am Realgymnasium in Bielefeld und einjährigem Aufenthalt in den Vereinigten Staaten von Nord-Amerika studierte ich Medizin an den Universitäten Marburg, Königsberg und Münster. Im Januar 1936 legte ich in Münster mein ärztliches Staatsexamen ab.

Mein Praktikantenjahr verbrachte ich in den Sarepta-Krankenanstalten Bethel bei Bielefeld.